

Stellingen behorend bij het proefschrift

Long-term neuropsychologic outcome in children diagnosed with a lysosomal storage disease

Berendine J. Ebbink

1. De klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe is een spierziekte, maar treft ook de hersenen. (Dit proefschrift)
2. Doordat enzym vervangende therapie het brein niet bereikt bij de klassiek infantiele vorm van de ziekte van Pompe, zal toekomstig translationeel onderzoek zich moeten richten op het bereiken van het brein. (Dit proefschrift)
3. Patiënten met de ernstige vorm van het Maroteaux-Lamy Syndroom hebben een verhoogd risico op een lagere intelligentie. (Dit proefschrift)
4. Patiënten met een milde vorm van alpha-mannosidose hebben aanzienlijke neuropsychologische problemen. (Dit proefschrift)
5. De atrofie somscore dient als een betere vroege voorspeller voor de ontwikkeling van de neuronopatische vorm van MPS II dan de witte stof somscore en Virchow Robin somscore. (Dit proefschrift)
6. “Science is, by its nature, a collaborative discipline, and one of the principal reasons why we should report negative results is so our colleagues do not waste their time and resources repeating our findings.” N. Matosin, E. Frank, M. Engel, J.S. Lum, K.A. Newell, 2014, Diseases models&Mechanisms, 171-173
7. Zoals de gevolgen van hersenbeschadiging ons iets leren over de functie van bepaalde anatomisch gebieden van het brein, zo zullen de gevolgen van stofwisselingsziekten ons iets leren over het belang van metabole processen voor het functioneren van het brein (proefschrift Aarsen, 2012).
8. Een sterkte-zwakte profiel van neuropsychologische functies levert meer informatie dan een totaal IQ score.
9. Internationale consensus over het gebruik van een uniforme testbatterij is essentieel voor het in kaart brengen van het natuurlijk beloop van zeldzame ziektes.
10. “Treatment is not just fixing what is wrong; it also is building what is right” Seligman, M. E. P. (2005). Positive psychology, positive prevention, and positive therapy. In C. R. Snyder & S. J. Lopez (Eds.), Handbook of positive psychology (pp. 3–12). London: Oxford University Press.
11. De sleutel tot ontwikkeling/groei wordt beïnvloed door minimaal 2 van de 3 I’s van Isabelle: Intelligentie, Inzet en Interesse.
- Isabelle Streng